



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
*Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport*

Extra onderzoek na de hielprikuitslag

# Adrenoleukodystrofie (ALD)



## Waarom krijgt u deze informatie?

Uw kind heeft de hielprik gehad. Uit het bloedonderzoek is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte adrenoleukodystrofie (ALD) heeft. Uw huisarts verwijst uw kind daarom naar de kinderneuroloog in het Amsterdam UMC. Hier krijgt uw kind vervolgonderzoek.

## Uw kind wordt verwezen. Wat gebeurt er bij deze verwijzing?

De huisarts verwijst uw kind naar de kinderneuroloog in het Amsterdam UMC, locatie AMC. De kinderneuroloog vraagt hoe het gaat en onderzoekt uw kind. De kinderneuroloog doet ook extra onderzoek bij uw kind en mogelijk ook bij andere familieleden. Daarna kan vastgesteld worden of uw kind echt adrenoleukodystrofie (ALD) heeft. Uw kind blijft onder controle van de kinderneuroloog.

## Wat is adrenoleukodystrofie?

Adrenoleukodystrofie (ALD) is een erfelijke stofwisselingsziekte. Doordat het ALD-enzym (eiwit) in het lichaam niet goed werkt, kan het lichaam bepaalde vetten (zeer langketen vetzuren) niet goed afbreken. Daardoor hopen deze vetten zich op. Het lichaam maakt deze vetten zelf aan, een dieet heeft hierop geen effect. De ophoping kan uiteindelijk schade aan weefsels en organen geven. De ernst van de klachten is bij elk kind anders.

Een ander woord voor stofwisselingsziekte is metabole ziekte.

Als uit het vervolgonderzoek blijkt dat uw kind ALD heeft dan kan uw kind hiervoor een behandeling krijgen.

## Welke klachten veroorzaakt ALD bij jongens

Bij de geboorte heeft een jongen met ALD nog geen klachten. De eerste verschijnselen ontstaan meestal pas na enkele jaren. De ziekte kan bij jongens tot ernstige klachten leiden. Dit kan op drie manieren:

- Bij 1 op de 3 jongens met ALD ontstaat tussen het derde en achttiende levensjaar ernstige schade aan de hersenen. Dit heet *cerebrale ALD*.
- Bij 1 op de 2 jongens met ALD ontstaat tussen de zes maanden en het tiende levensjaar schade aan de bijniere, waardoor een tekort aan het bijnierschorshormoon cortisol ontstaat. Dit heet *bijnierschorsinsufficiëntie*.
- Bij bijna alle volwassen mannen met ALD ontstaat schade aan het ruggenmerg.

Het is niet te voorspellen welke klachten een kind met ALD krijgt.

## De behandeling van ALD bij jongens

- Cerebrale ALD kan behandeld worden met een stamceltransplantatie. Een stamceltransplantatie kan het leven van de patiënt redden. Deze behandeling moet op tijd worden gegeven, als er nog geen klachten zijn.
- Bijnierschorsinsufficiëntie kan worden behandeld door bijnierschorshormonen te geven in drank- of pilvorm.
- Voor schade aan het ruggenmerg is er (nog) geen behandeling.

Het is belangrijk dat de behandeling op het goede moment begint. Het is per kind verschillend op welke leeftijd dat is. Uw kind blijft daarom steeds onder controle bij de kinderneuroloog.

## Hoe vaak komt ALD voor?

Elk jaar worden er in Nederland ongeveer 12 kinderen met ALD geboren. Dit is 1 op elke 15.000 pasgeboren kinderen.

## ALD is erfelijk

ALD is een erfelijke ziekte. De ziekte is X-gebonden. Dit betekent dat het ALD-gen, dat de ziekte veroorzaakt, op het X-chromosoom ligt. Dit is een van de geslachtschromosomen.

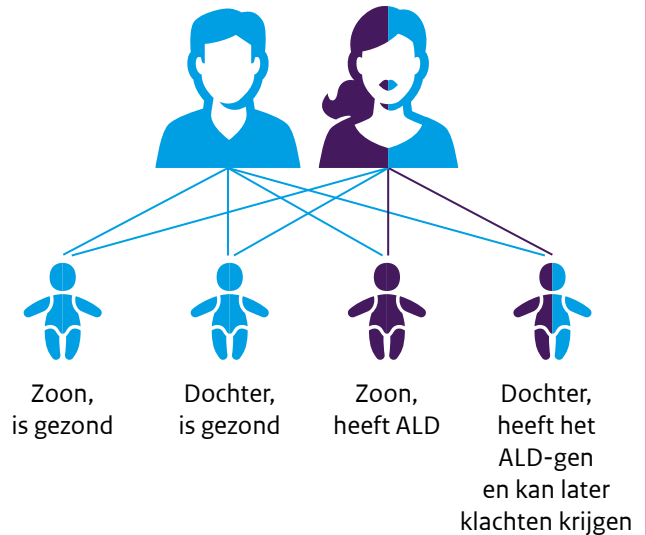
Als een kind ALD heeft, dan heeft het kind het ALD-gen meestal van de moeder gekregen. De moeder heeft dan dus ook het ALD-gen.

In veel gevallen weet een moeder niet dat ze het ALD-gen heeft, omdat ze (nog) geen klachten heeft. Die klachten bij vrouwen ontstaan zelden vóór de leeftijd van 40 jaar. Het zijn klachten van het ruggenmerg. Klachten van de hersenen of de bijniere komen bij vrouwen niet voor.

Een vrouw met het ALD-gen zal dit gen gemiddeld aan de helft van haar kinderen doorgeven. Zie het plaatje hiernaast.

De kinderneuroloog zal u verwijzen naar de afdeling klinische genetica van het Amsterdam UMC, locatie AMC. Zij kunnen uw vragen over erfelijkheid en erfelijkheidsonderzoek beantwoorden.

### Vader is gezond, moeder heeft het ALD-gen



*Als de moeder het ALD-gen heeft, dan is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 2 dat haar zoon/dochter het ALD-gen ook heeft. De zoon heeft dan de ziekte ALD. De dochter kan op latere leeftijd klachten van ALD krijgen.*

*Er is ook een kans van 1 op 2 dat haar zoon/dochter het ALD-gen niet heeft. Deze zoon/dochter is gezond.*

## Registratie van de gegevens van uw kind in Neorah

De hieprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in Neorah. Dit is een informatiesysteem.

De registratie in Neorah is belangrijk voor de kwaliteit van de hieprikscreening.

Meer informatie vindt u op [www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah](http://www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah).

## Wilt u meer informatie?

- De kinderneuroloog en kinderendocrinoloog zullen uw kind regelmatig controleren in het Amsterdam UMC, locatie AMC. Daar kunt u uw vragen stellen.
- Ook kunt u informatie vinden op de [pagina over ALD](#) op [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl), de website van de patiëntenvereniging VKS (Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten). Hier staat ook een infographic over ALD.
- De VKS kan ook zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl) of bel 038 - 420 17 64.

Dit is een uitgave van:

### Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

oktober 2023

[www.pns.nl/hiepriks](http://www.pns.nl/hiepriks)

### **bevolkings**onderzoek

*Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale hieprikscreening Metabole Ziekten van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.*

*Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.*

De zorg voor morgen begint vandaag